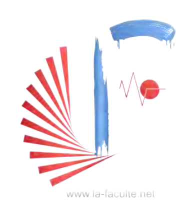
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful







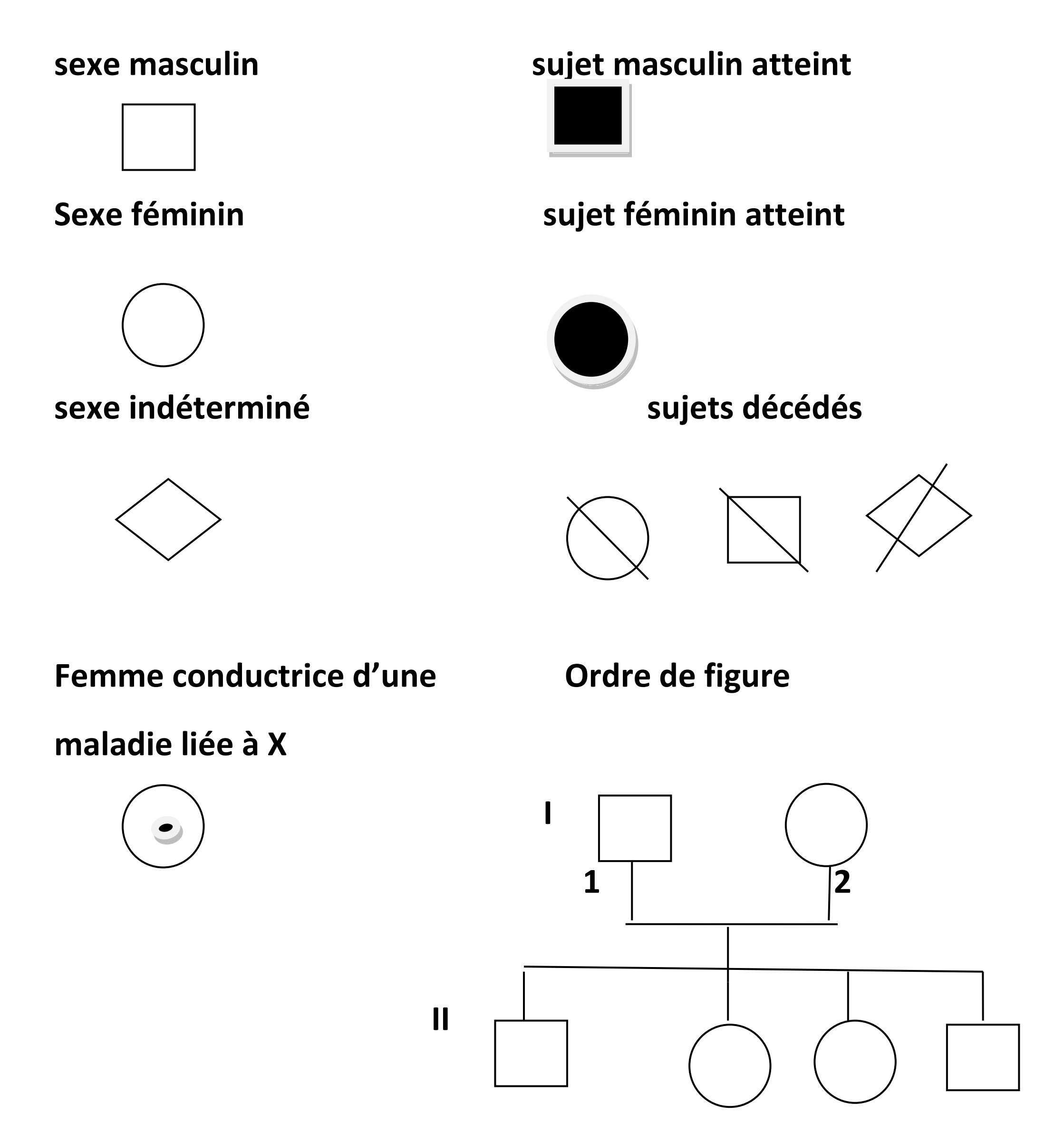



Généalogie

Definition : en génétique; c'est la représentation schématique de l'histoire génétique d'une famille.

X.2 Objectifs de la généalogie : L'étude de l'arbre généalogique permet d'une part de déterminer le mode de transmission d'un caractère et d'autre part d'établir un conseil génétique en déterminant le risque de récurrence d'une maladie.

Symboles généalogiques



1 2 3 4

proposant

Jumeaux monozygotes (vrais jumeaux)

Fausse couche

Jumeaux dizygotes (faux jumeaux)

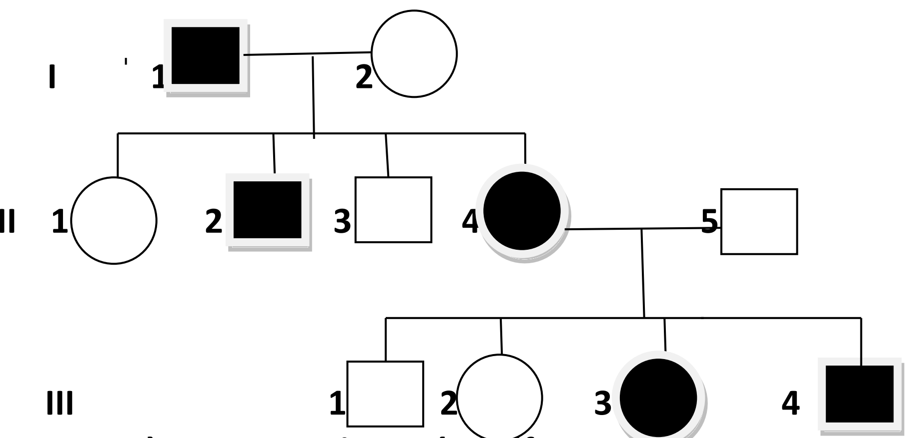
Mariage

mariage consanguin

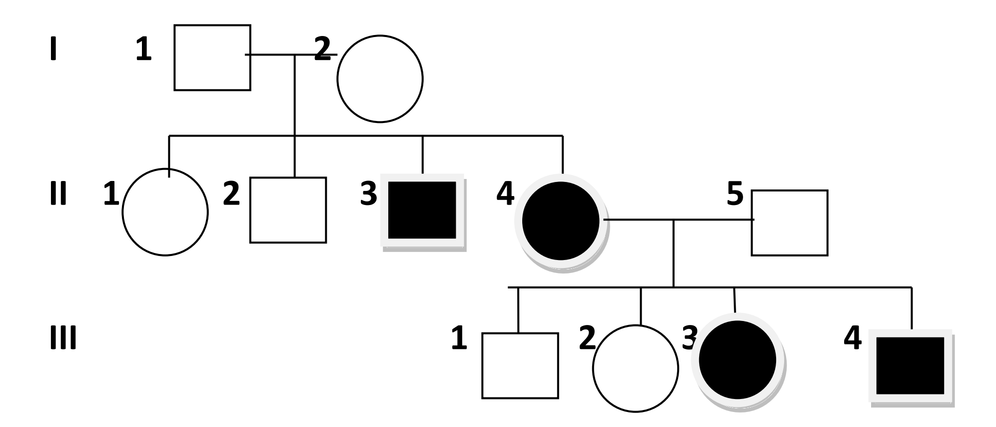
Carré et cercle divisés en deux avec des symboles différents pour étudier deux maladies

- **Modes de transmissions des caractères :**
  - **Caractère autosomique :** → **Dominant** / **Récessif**
  - **Caractère gonosomique :** → **Dominant** / **Récessif**

- **Caractère autosomique dominant (AD)**
  - **Le caractère est transmis du père et de la mère de la même façon aux garçons et aux filles.**
  - **Il n'y a pas saut de génération (un enfant malade a au moins l'un de ses parents malade).**



- **Caractère autosomique récessif :**
  - **Le caractère est transmis du père et de la mère de la même façons aux garçons et aux filles.**
  - **Il y a saut de génération (un enfant malade peut avoir ses deux parents sains).**



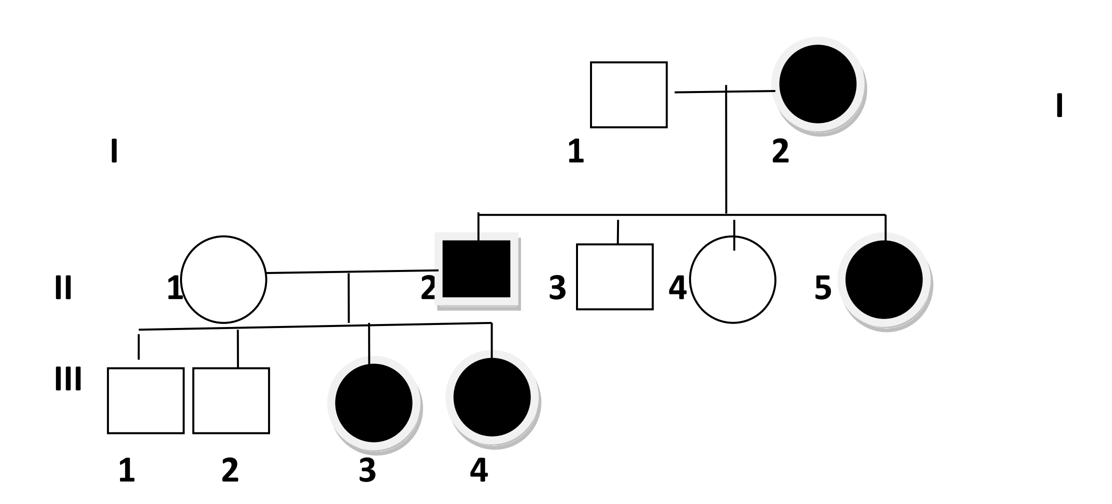
- **Caractère gonosomique porté par X**
  - **a) de la mère :**
    X dominant : (DLX)
    Le caractère est transmis de la même façon aux filles et aux garçons.
    X récessif : (RLX)

Les garçons sont atteints(malades), alors que les filles sont porteuses.

- **b) du père : (leX du père est transmis aux filles seulement).**

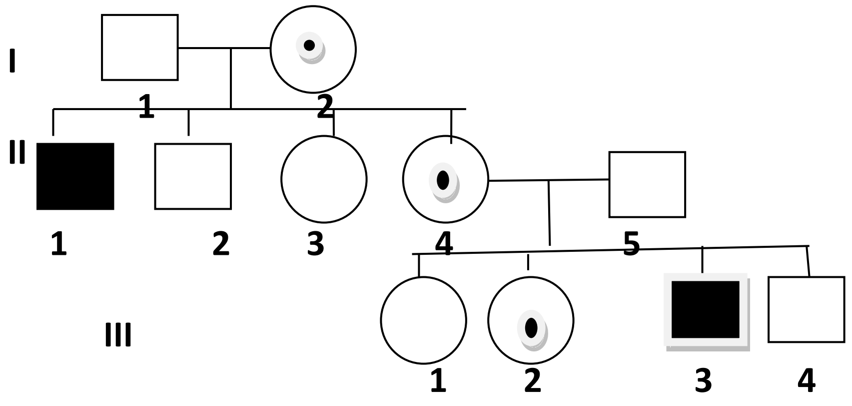
X dominant : (DLX)

Toutes les filles sont malades.



X récessif : (RLX)

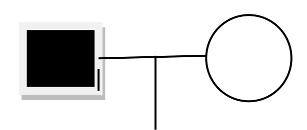
Toutes les filles sont porteuses.

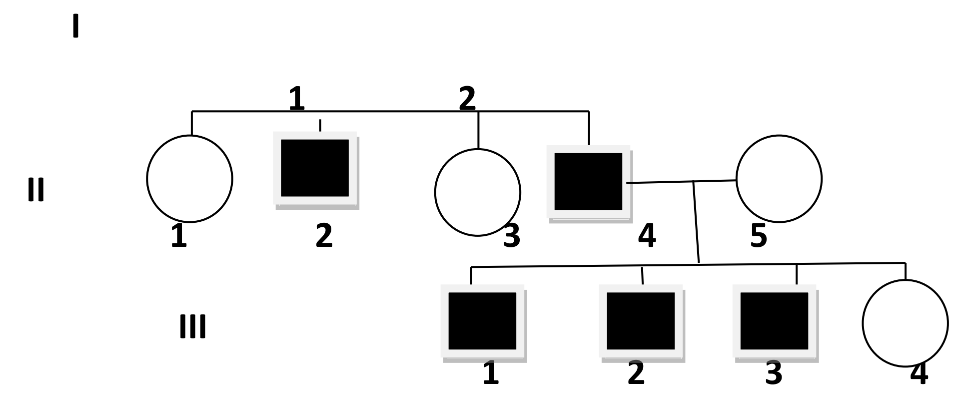


: porteuse

Caractère gonosomique porté par Y (holandrique) :

- **le père transmet à tous les garçons, mais jamais aux filles.**





Remarque :

- **un caractère autosomique dominant peut avoir**
  a)une pénétrance variable.
  b)une expressivité variable.
  c)une néomutation.

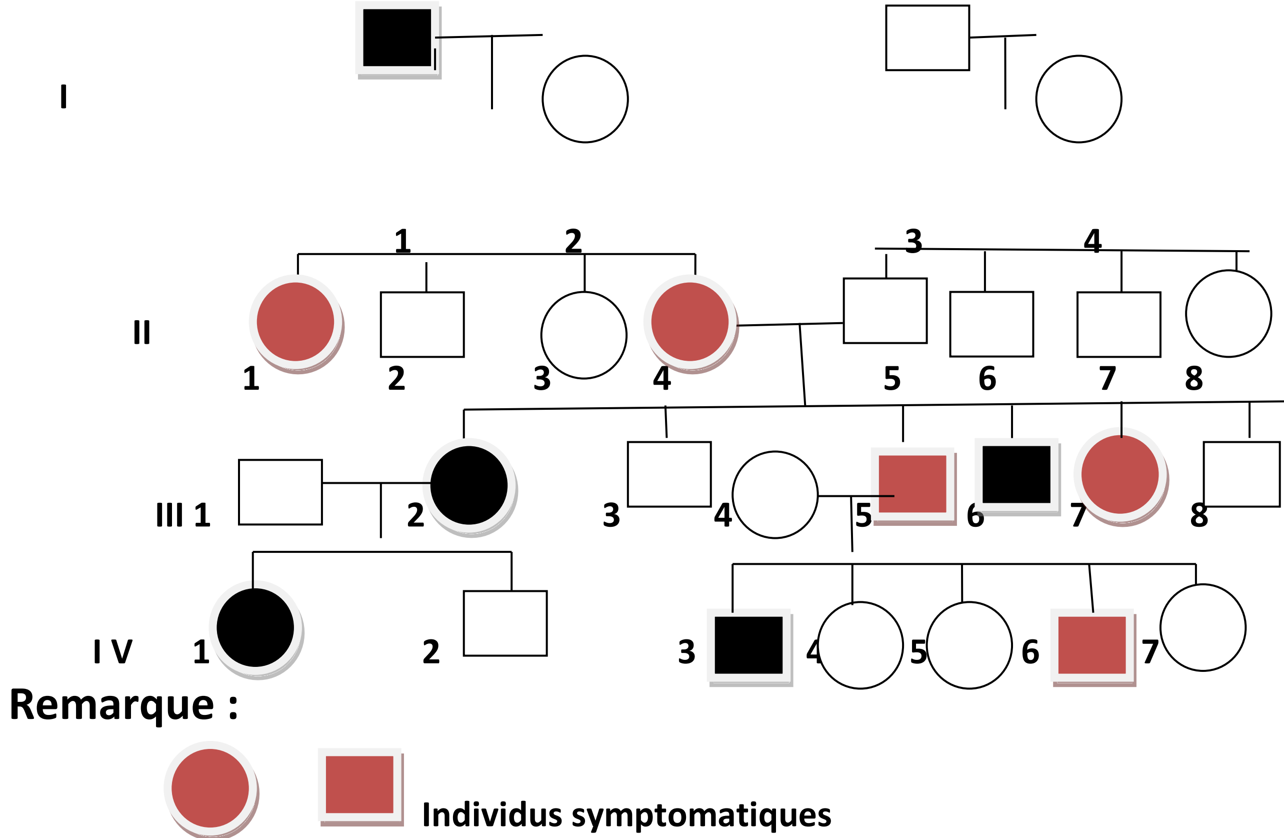
Définitions :

1- **Pénétrance : fréquence avec la quelle un gène se manifeste, l'absence de pénétrance est l'absence de manifestation du gène dans le phénotype, bien que le gène existe dans le génotype.**
   La pénétrance indique la capacité du caractère à être ou non exprimé.
   Pour un individu la pénétrance est un concept de tout ou rien (soit le gène est pénétrant =apparence phénotypique donc pénétrance =1 ou non pénétrant ; pénétrance=0)
2- **L'expressivité indique le degré d'expression ; les individus d'une même famille peuvent exprimer le même gène de différents façons et à différents degrés.**

a) Notion de pénétrance
pénétrance = nbre d'individus phénotypiquement atteints/ nbre d'individus génotypiquement atteints

- ✓ **la pénétrance varie de 0 à 1 (0 à 100%).**

- ✓ **Si la pénétrance est complète (pénétrance = 1), tous les individus ayant la maladie seront malades.**
- ✓ **Si la pénétrance est incomplète (pénétrance < 1), un sujet ayant la maladie pourra ne présenter aucun signe de la maladie.**



Remarque :

Individus symptomatiques

Pénétrance = 5/10 (pénétrance incomplète)

b) Expressivité variable

Les individus atteints d'une même maladie autosomique dominante

- ✓ **présentent des symptômes différents (action d'autres gènes, l'environnement….)**

Exemple : poly dactylie

c) La néomutation ou mutation de novo :

c'est l'apparition d'un sujet malade issu de parents phénotypiquement et génotypiquement sains (c'est une nouvelle mutation qui a lieu dans le gamète de l'un des parents).

Exemple : progéria, Achondroplasie.

Arbre généalogique d'une transmission mitochondriale

